

INFORMATIVA ALL'ESAME PRENATALE NON INVASIVO PER LA DETERMINAZIONE DEL FATTORE RH(D) FETALE MEDIANTE ANALISI DEL DNA FETALE DAL SANGUE MATERNO

RhSafe[®]

Il test **RhSafe[®]**, un esame prenatale non invasivo che, analizzando il DNA fetale isolato da un campione di sangue della gestante, consente di determinare il Fattore Rh(D) fetale. Il test si applica in gravidanze con gestanti Rh (D) negativo e partner Rh (D) positivo.

Il Fattore Rhesus (Rh)

I globuli rossi umani presentano sulla loro superficie gli antigeni responsabili dei gruppi sanguigni ABO e gli antigeni che costituiscono il **Fattore Rhesus (Rh)**. Tra gli antigeni del fattore Rh, il D è il più importante dal punto di vista clinico. Si definiscono **Rh positivi** i soggetti che presentano l'antigene D sulla superficie dei globuli rossi, sono **Rh negativi** i soggetti che non lo presentano (circa il **15%** della popolazione caucasica).

L'RhD svolge un ruolo fondamentale in quella che viene chiamata *incompatibilità materno-fetale*. Se il feto è **Rh(D) positivo (Rh+)** e la gestante **Rh(D) negativa (Rh-)** è probabile che i globuli rossi del feto con l'antigene Rh entrino nel circolo sanguigno materno. In assenza di opportune precauzioni durante la gravidanza, c'è il rischio che la gestante sviluppi una reazione immunitaria producendo anticorpi contro i globuli rossi del feto (**sensibilizzazione** o **alloimmunizzazione**), che rimarranno presenti nel suo sangue.

In caso di una seconda gravidanza con un feto Rh(D) positivo, gli anticorpi materni diretti contro gli antigeni eritrocitari del feto possono passare attraverso la placenta ed aggredire i globuli rossi fetali, che verranno poi distrutti in quanto riconosciuti come "estranei". Si determina quindi la cosiddetta *malattia emolitica del feto e del neonato (HDFN)*.

L'incompatibilità materno-fetale non si presenta quando entrambi i genitori sono Rh negativi, oppure se la madre è Rh positiva e il padre Rh negativo.

Come evitare il rischio di sensibilizzazione

Per prevenire la sensibilizzazione, è possibile sottoporsi ad immunoprofilassi con **immunoglobuline anti-D**, durante la gravidanza e dopo il parto.

L'utilizzo dell'immunoprofilassi anti - D non è di per se privo di rischi, in quanto le immunoglobuline anti-D sono emoderivati di origine umana ottenuti da donazioni di sangue. Nonostante il rischio di trasmissione di infezioni virali sia molto basso, ciò tuttavia non può essere completamente escluso.

I vantaggi del test RhSafe[®]?

Il test per la determinazione precoce **non invasiva** del **fattore Rh (D) fetale**, mediante l'analisi del DNA fetale libero nel sangue materno, è un esame affidabile e utile, divenuto ormai una routine della gestione delle gravidanze caratterizzate dall'incompatibilità materno-fetale.

Il test consente di **identificare le gravidanze a rischio** per la malattia emolitica del feto e del neonato, e quindi di ridurre il ricorso alla profilassi anti-D nei casi in cui il feto risulti Rh(D) negativo come la madre. In questi casi, infatti, non vi è alcun rischio di sensibilizzazione, pertanto la somministrazione di immunoglobuline anti-D può essere evitata.

Chi può sottoporsi al test RhSafe[®]?

Tutte le donne in gravidanza Rh (D) negative con un'età gestazionale di almeno **10 settimane**. Il test **RHSAFE**[®] viene eseguito (su richiesta) solo in gravidanze con gestante Rh(D) negativa e partner maschile Rh(D) positivo. Per l'esecuzione del test è necessario produrre i referti attestanti il fattore Rh della coppia.

Come si effettua il test RhSafe[®]?

Durante la gravidanza, in conseguenza al ricambio fisiologico delle cellule della placenta, alcuni frammenti del DNA del feto circolano nel sangue materno. Il **DNA fetale** libero viene inizialmente isolato dalla componente plasmatica del sangue materno. Successivamente, attraverso un processo tecnologico avanzato ad elevata sensibilità, il DNA viene **amplificato mediante tecnica Real Time PCR**. L'analisi genetica automatizzata consente di identificare la presenza/assenza di sequenze di DNA appartenenti al gene RHD e permette, quindi, di definire se il feto è Rh(D) positivo (presenza del gene RHD) o negativo (assenza del gene RHD) in donne Rh (D) negative.

Tempi di attesa per i risultati

I tempi stimati di refertazione sono di circa 3 (procedura FAST) o 7 giorni lavorativi (proceduta con tempi di refertazione standard). Tali termini, tuttavia, non sono perentori e potrebbero prolungarsi in caso di ripetizioni dell'esame, risultati non ottimali, approfondimenti del test o dubbi interpretativi.

Limiti del test RhSafe[®]

Alcuni frammenti del gene RhD possono essere riscontrati in pazienti con fenotipo Rh-, questo può verificarsi per via di un pseudogene (RhDΨ), o di una variante d(C)ce haplotype, entrambi presenti soprattutto nella popolazione africana. Questi genotipi possono dare dei falsi positivi tramite l'analisi genetica del RHD. A causa della presenza di varianti localizzate nei siti di annealing dei primers, sono possibili anche falsi negativi, specialmente nelle popolazioni meno studiate. Per questo motivo è sempre consigliato di eseguire il genotipo RhD su sangue cordonale al momento del parto.

La sensibilità dell'esame è del 99,7%, mentre la specificità è del 99,5%.

Consulenza Genetica

Il nostro centro offre gratuitamente il servizio di consulenza genetica, sia pre-test che post test, al fine spiegare ai pazienti le finalità del test, i risultati ottenibili, ed i risultati emersi al completamento dell'esame.

Privacy

Tutti i vostri dati verranno trattati con estrema riservatezza e secondo le vigenti leggi sulla Privacy (Decreto Legislativo 30 giugno 2003, n° 196). I risultati dei test saranno comunicati solo agli operatori sanitari coinvolti nell'espletamento del test o al genetista (ove necessario). Inoltre, i risultati del test possono essere rilasciati a chi, per legge, può avere accesso ad essi.

Conservazioni dei campioni

I campioni biologici sono identificati con codice a barre e ID numerico, quindi nessun dato identificativo viene associato alla provetta. E' quindi impossibile che chiunque possa risalire ai dati personali. In ogni caso, trascorsi 60 giorni dall'emissione del referto i campioni biologici saranno smaltiti secondo la normativa vigente.